Aus der Kinderklinik der Universität Erlangen
Direktor: Geheimrat Prof. Dr. Jamin

Die menschlichen Zwergwuchsformen auf avitaminotischer, athyreotischer und chondrodystrophischer Grundlage

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
der
Hohen Medizinischen Fakultät
der Friedrich-Alexanders-Universität zu Erlangen
vorgelegt von

Heinrich Roth
aus Erlangen

Tag der mündlichen Prüfung: 1. 12. 1937

1938
Ph. C. W. Schmidt'sche Buchdruckerei, Neustadt a. d. Aisch

Referent: Geheimrat Prof. Dr. Jamin.

Dekan: Prof. Dr. Greving.

Inhaltsverzeichnis

	Seite
1. Der rachitische Zwerg	5
2. Der athyreotische Zwerg	10
3. Der chondrodystrophische Zwerg	15
4. Eigener Fall	22

Die menschlichen Zwergwuchsformen auf avitaminotischer, athyreotischer und chondrodystrophischer Grundlage.

Das Längenwachstum der Knochen erfolgt auf dem Wege der enchondralen Ossifikation von den Epiphysenfugen aus; das Dickenwachstum durch periostale Knochenapposition. Demnach ist das Längenwachstum nur möglich, solange Epiphysenfugen vorhanden und auch funktionsfähig sind.

Zahlreiche Ursachen können diese Wachstumsvorgänge am Knochen hemmend beeinflussen, wobei die schließlich entstandenen Bilder des Niederwuchses sich weitgehend ähneln können. Als wachstumshemmende Momente kommen in Betracht: die endokrinen und die rein nervösen Einflüsse, die Folgezustände von Ernährungsschäden, von Avitaminosen, von Zehrkrankheiten und Stoffwechselstörungen. Jeder einzelne dieser Schäden, oder mehrere kombiniert, können das Bild des Zwergwuchses erzeugen. Es kann oft schwierig sein, Ursache und Wirkung klar zu erkennen. Aufgabe des Arztes ist es, aus der Gesamtheit der Erscheinungen und Symptome die Art der pathologischen Störungen zu klären, um für den einzelnen Erkrankten und darüber hinaus für das ganze Volk rechter Helfer und Berater sein zu können. Dabei ist unbeschadet der Einwirkung der Umwelteinflüsse stets zu bedenken, daß der wichtigste Einfluß auf Art und Ablauf der Wachstumsvorgänge stets die in der Erbanlage bedingte Gesetzmäßigkeit der Rasse, der Sippe und des Einzelwesens bleibt.

Der rachitische Zwerg.

Die Rachitis oder englische Krankheit ist eine Allgemeinerkrankung des gesamten wachsenden Organismus, deren Hauptsymptome das Skelett betreffen. Die Ursache hiefür sind Störungen im Ossifikationsprozeß. „Die enchondrale Ossifikation, die das Längenwachstum der Röhrenknochen bedingt, ist dadurch gestört, daß die provisorische Verkalkung der Knorpelgrundsubstanz zwischen den Knorpelzellsäulen an der Epimetaphysengrenze streckenweise ausbleibt. Dies scheint den rechtzeitigen Abbau der Knorpelzellen, das geordnete, gleichmäßige Vordringen von Markkapillaren gegen jene Säulen, damit auch die Ansiedlung und ordnungsmäßige Arbeit der osteoblastischen Markzellen zu verhindern" (F e e r). Da das Wachstumssubstrat einen höheren Quellungsgrad besitzt als der Knochen, kommt es zu den bekannten Verdickungen der Knochenenden. Die herabgesetzte Verkalkung und der gleichzeitig gesteigerte (an sich physiolo-

gische) Prozeß der Entkalkung führen zu einer dünnen faserigen Spongiosa.

Gleichzeitig finden sich pathologische blutchemische Bedingungen. Im Verlauf der Erkrankung sinkt der anorganische Serumphosphor wesentlich ab. Was erstmalig von Iversen-Leestrup als wichtiges Charakteristikum der Rachitis beschrieben wurde. Seitdem ist die Bestimmung des P- und Ca-Spiegels im Serum eine wesentliche diagnostische Hilfe für die Beurteilung einer Rachitis.

Wiewohl die Kenntnis des rachitischen Krankheitsbildes über Jahrhunderte zurückgeht, war das unablässige Forschen nach den Ursachen erst in jüngerer Zeit von Erfolg gekrönt. 1913 machte Funk in einem Referat über die Vitaminforschung erstmalig den Versuch, die Rachitis unter die Mangelkrankheiten einzureihen. 13 Jahre später glückte es Windaus unter Mitarbeit von Heß, Rosenheim, Webster und Pohl, das im Tier- und Pflanzenreich fast überall vorkommende Ergosterin als das antirachitische Provitamin zu indentifizieren. Dieser Stoff wird durch ultraviolette Bestrahlung mehr physikalisch als chemisch verändert. Das in der Haut oder in der Nahrung ruhende inaktive Ergosterin wird nach Sonnen- oder Quarzlampenbestrahlung zum Heilfaktor der Rachitis. Nach neueren Ansichten besteht die Aktivierung in einer elektrischen Aufladung oder in einer Verschiebung gegenseitiger Spannungen.

Verschiedene Autoren sehen in der Rachitis eine Art Schutzstoffmangelerkrankung. Demnach könnte der antirachitische Schutzstoff eine Dysfunktion des Protoplasmas verhüten oder abstellen. Während sein Fehlen zwangsläufig auf einer gewissen Entwicklungsstufe zu den „rachitischen" Ossifikationsstörungen führen müsse. Die zweite für die Erkrankung notwendige Ursache sehen die Verfechter dieser Ansicht in einer erblichen Disposition. (Gleichzeitige Erkrankung von Zwillingsgeschwistern.) Die bei der „rachitischen Diathese" feststellbare verlangsamte Zelltätigkeit führe zu sauren Zwischenprodukten. Phosphatverarmung des Serums und die „azidotische Stoffwechselrichtung" seien die Grundlage, auf der eine Rachitis entstehen würde. Die beeinträchtigten Zellfunktionen würden schließlich einen pathologischen Lipoidstoffwechsel herbeiführen.

Das Hauptsymptom der Rachitis ist die rückständige Knochenentwicklung. Es können sämtliche Skeletteile von der Erweichung ergriffen sein und eine Fülle abnormer Erscheinungen, vor allem Störung der Körpermaße und Körperproportionen mit sich bringen.

Ein regelmäßiger Befund nach schwerer überstandener Rachitis ist das Mißverhältnis zwischen Hirn- und Gesichtsschädel. Die Gesichtsknochen sind im Wachstum zurückgeblieben. Der Gesichtswinkel ist infolge des Mißverhältnisses vergrößert. (Vierordt.) Die Backenknochen springen nach Guèrin bei Rachitischen vor, die Gesichtszüge sind scharf ausgeprägt. Am Hirnschädel sind die

Stirn- und Scheitelbeinhöcker verdickt und können unter sich verschieden stark ausgeprägt sein. Ein abgeplatteter Hinterkopf führt zum Caput quadratum.

Weitere Veränderungen setzt die Rachitis am Ober- und Unterkiefer. Aus der elliptischen Gestalt des Oberkiefers wird eine sphärische. (W o h l a u e r.) Die Alveolarfortsätze des Oberkiefers sind nach außen, die des Unterkiefers nach innen gedreht. Der Unterkiefer ist in toto platt und verkürzt. Die verschiedenen Erscheinungen verursachen in ihrer Gesamtheit einen mangelhaften Kieferschluß. Die einzelnen Zähne weisen meist Schmelzanomalien auf.

Die große Biegsamkeit der Wirbelsäule bei unvollkommener Verknöcherung der Wirbelkörper führt schon im Verlauf der Erkrankung zu Kyphosen, Lordosen, Skoliosen. Als bleibende Schäden finden sich meist Kyphosen im Bereich der unteren Brust und oberen Lendenwirbelsäule.

Die Beckenveränderungen sind auf die Nachgiebigkeit der Knochen auf Druck und Belastung während der Erkrankung zurückzuführen. So formt der Druck der Organe bei langdauernder Rückenlage das platte Becken. Beim Sitzen wird durch die Körperlast das Kreuzbein in das Becken eingetrieben.

Am Brustkorb ist der rachitische Rosenkranz zuweilen lebenslänglich zu beobachten. In den meisten Fällen jedoch verschwinden diese Auftreibungen an der Knorpelknochengrenze der Rippen einige Jahre nach der Erkrankung wieder. Als weiteres untrügliches Zeichen überstandener Rachitis finden wir meistens die Hühnerbrust (Pectus carinatum: oben schmal, unten breit, an der Seite flach).

V i e r o r d t verglich die Form des rachitischen Körpers mit der einer Birne, wobei der Stiel der Birne dem Hals entspricht.

Die Röhrenknochen sind in der Epiphysengegend häufig verdickt, außerdem zeigen sie pathologische Verbiegungen zur Längsachse, wie sie durch Belastung oder Muskelzug bei fehlender Knochenfestigkeit entstehen müssen.

Besonders treten Verkrümmungen an den Unterarmen in Erscheinung, die häufig von einer Spiraldrehung des Radius um die Ulna begleitet sind. Dabei bleiben die Vorderarme stark im Längenwachstum zurück, sodaß nicht selten zeitlebens eine hochgradige Verkürzung der Vorderarme festzustellen ist. An der rachitischen Hand finden sich zuweilen Perlschnurfinger. An der unteren Extremität ist die Coxa vara rachitica den Belastungsdeformitäten einzureihen. Der Schenkelhalswinkel ist verkleinert. Der Schenkelhals ist außerdem nach rückwärts gedreht, wodurch eine Rotation der Kniee nach außen entsteht. Wachstumsänderungen am unteren Femur- und oberen Tibiaende führen zum genu varum bzw. valgum. Meist ist die Tibia in der Richtung nach vorne außen verbogen, die Fibula gleicht sich dabei der Tibia an. Nicht selten findet sich ein pes planus.

Der Wachstumsrückstand, der sich während der floriden Erkrankung ergeben hat, wird meist noch vor dem Schulalter wieder eingeholt. Bleibt jedoch nach abgelaufener Rachitis die Entwicklung mangelhaft, so führt dies in höchsten Graden zum rachitischen Zwergwuchs (unter 120 cm Körpergröße). Als Charakteristika der rachitischen Zwerge betrachtet M. B. Schmidt:

1. Die Kurzgliedrigkeit. Humphry und Shaw haben gezeigt, daß die Wirbelsäule nur wenig an der Verkürzung teilnimmt. Bei höheren Graden der Störung steht die Kürze der Extremitäten in scharfem Kontrast zum Rumpfe, sowie zum Kopf, der normale oder vergrößerte Dimensionen besitzt.

2. Eine Störung der Proportionen der einzelnen Abschnitte der Glieder, bei der die Unterextremitäten stärker als die Oberextremitäten, am meisten aber die Femura verkürzt sind.

3. Verkrümmungen der mittleren Teile der Knochenschäfte mit seitlicher Abplattung der letzteren. Häufig erscheinen die Diaphysen auffallend schlank und dünn und die Epiphysen, besonders die Kniegelenksenden von Femur und Tibia im Endteile des Schaftes nach hinten abgebrochen; während sein Mittelstück bisweilen ganz gerade geblieben ist.

4. Die seitliche Ausladung der Epiphyse, die nicht nur relativ im Vergleich zu den dünnen Diaphysen, sondern auch absolut verbreitert erscheinen.

Von den kretinistischen und echten Zwergen unterscheiden sich die rachitischen durch die Kurzgliedrigkeit, von den ebenfalls kurzgliedrigen chondrodystrophischen durch die Verbiegungen der Röhrenknochen.

Der rachitische Zwergwuchs kann ein Residuum einer im frühesten Lebensalter durchgemachten Rachitis oder die Aeußerung der sogenannten Spätrachitis sein. (Rach. tarda, eine rezidivierte Rach.) Für die Möglichkeit einer Unterscheidung, welche der zeitlich verschieden lokalisierten Erkrankungen den Zwergwuchs hauptsächlich im Gefolge hatte, sei darauf hingewiesen, daß infolge häufiger Spontanfrakturen die Spätrachitis unförmig verunstaltete Extremitäten schafft. Bei den Zwergen infolge früher überstandener Rachitis finden sich seltener Spontanfrakturen, im Gegenteil treffen wir später hier oft abnorm harte Knochen an, als Begleiterscheinung finden sich Verbiegungen. Die Spätrachitis stellt sich meist zwischen 11.—15. Lebensjahr ein, sie hat fast ausnahmslos ein starkes Zurückbleiben des Längenwachstums im Gefolge.

Röntgenologisch läßt sich am Skelett des rachitischen Zwerges nur schwer die überstandene Rachitis nachweisen. Ganz allgemein können wir nach endgültiger Abheilung der Erkrankung besonders intensive plumpe Knochenschatten als Zeichen übertriebener Kalk-

anlagerung sehen. Die Knorpelauftreibungen bilden sich meist rasch und völlig zurück. Oft bleibt nur lange eine Amboßform der Epiphysenzone zurück. Zuweilen ist eine Streifenzeichnung an den Epiphysen der Knochen noch längere Zeit nach der Erkrankung zu sehen. Diese Streifen bieten uns als Restbestände präparatorischer Verkalkungszonen Einblick in den Heilungsprozeß des Knochens. Kalkarme Zonen wechseln ab mit intensiv verkalkten; übertragen: der Wechsel zwischen Angebot und Nachfrage im D-Vitaminstoffwechsel des Körpers. Diese Streifen verschwinden jedoch allmählich, sobald der Knochen wieder normalen An- und Abbau zeigt. Wir sehen sie bei jeder Verzögerung des Knochenwachstums.

Schließlich wäre noch im Hinblick auf das häufige Abhängigkeitsverhältnis zwischen Wachstum einerseits und Intellekt andrerseits klarzustellen, ob zum Bilde des rachitischen Zwerges Intelligenzdefekte gehören oder nicht. Wir können heute diese Frage verneinen. Rachitische Zwerge sind meist hochintelligent (H u l d s c h i n s k y).

Die häufig erörterte Dementia rachitica oder Rachitophrenie, die als ein Erschöpfungszeichen den Skelettveränderungen während der floriden Erkrankung parallel geht, läuft immer in eine restitutio ad integrum aus. Abheilen der krankhaften Skelettveränderungen wird gefolgt von der geistigen Gesundung.

Der rachitische Zwerg ist ähnlich wie der Chondrodystroph ein Spaßmacher. Dabei zeigt der rachitische Zwerg diese Veranlagung schon im frühen Schulalter, während der Chondrodystroph in diesem Alter häufig melancholisch ist. Erklären läßt sich diese psychische Haltung vielleicht aus einem Widerstreit zwischen der Erkenntnis der (eigenen) teilweisen Minderwertigkeit einerseits und dem physiologischen Geltungsbestreben andrerseits.

Wenn wir heute rachitische Zwerge nur äußerst selten zu sehen bekommen, so verdanken wir das einer besseren ärztlichen Ueberwachung der Bevölkerung einerseits und den fortgeschrittenen therapeutischen Kenntnissen und wirtschaftlichen Möglichkeiten andrerseits. Denn nur bei unbehandelten oder sehr mangelhaft behandelten Rachitikern finden wir als Krankheitsausgang den Zwergwuchs.

Ob dann allerdings bei einem manifesten Zwerg eine antirachitische Behandlung noch zweckmäßig ist, das läßt sich nur an Hand sorgfältiger röntgenologischer und serologischer Untersuchung feststellen. Leidet der Organismus noch offensichtlich Mangel, so darf eine Behandlung nur bei fortlaufend gewissenhafter Kontrolle durchgeführt werden. (Häufig gemachte Kontrollaufnahmen des Handskeletts leisten hierbei wertvolle Dienste.)

Die Therapie wäre die übliche: Quarzlampenbestrahlung, Verabfolgung von Vigantol + Calcium aceticum oder phosphoricum, reichlich Vegetabilien. Sonne, Luft, allgemeine Abhärtung. Ev. wichtig: orthopädische Hilfen.

Der athyreotische Zwerg.

Unter Funktionsstörung der Schilddrüse verstehen wir heute nicht mehr ein eng umschriebenes Krankheitsbild, das lediglich die Schilddrüse und ihre unmittelbare hormonale Einwirkung auf den Stoffwechsel des Körpers in sich begreift. Wir wissen, daß jedes innersekretorische Organ ursächlich in engster Beziehung zum vegetativen Nervensystem steht. So wird die entscheidende Gefäßversorgung aller Inkretionsorgane vom vegetativen Nervensystem reguliert. Ebenso löst das vegetative Nervensystem den wesentlichen Impuls für eine direkte sekretorische Beeinflussung aus (Asher). Leschke sprach von plurivegetativen Regulationsstörungen. Weiterhin ruft eine Funktionsstörung der Schilddrüse bei der engen Beziehung sämtlicher Inkretionsorgane zu einander eine pluriglanduläre Störung hervor. Der gesamte Drüsenapparat wird in seinem Gleichgewicht beeinflußt. Dieses gegenseitige Abhängigkeitsverhältnis muß man bei jeder Störung inkretorischer Organe (sei es Ueber- oder Unterfunktion) berücksichtigen.

Wir kennen in der Hauptsache 2 Krankheitsbilder, die zum Thyreogenen Zwergwuchs führen:

1. Die sporadische Thyreoaplasie (Athyreosis), eine primäre Bildungsanomalie, die sich besonders bei weiblichen Individuen findet. Da sich der Zustand der Kranken von der Geburt ab dauernd verschlimmert, gehen sie meist schon in den ersten Lebensjahren zugrunde. Selten erreichen sie das 2. Jahrzehnt. (Durch die Hautveränderungen ist das Fehlen der Schilddrüse direkt schwer mit Sicherheit festzustellen.)

2. Der endemische Kretinismus. Ihm fallen häufiger männliche Individuen zum Opfer. Er stellt eine im Kindesalter auftretende, in den Sippen vererbte Entartung der Schilddrüse dar, die entweder mit Kropfbildung oder Verödung einhergeht. Der endemische Kretinismus ist in seinem Auftreten an jetzt hinlänglich bekannte und erforschte Kropfdistrikte europäischer Gebirgsländer gebunden. So kommen in Betracht: Alpen, Schweiz, Steiermark, Kärnten, Allgäu, früher auch Franken u. a. Die ausschlaggebende Rolle für das Auftreten dieser Erkrankung bildet wohl die Jodverarmung des Trinkwassers. Das hängt hinwiederum nach den Forschungen Th. Langes damit zusammen, daß das Gestein der Kropfgegenden mehr oder weniger verwittert und ausgelaugt ist. Dem Maße, wie sehr die jeweiligen Formationen ausgewaschen sind, geht die Häufigkeit der Kropferkrankung der dort ansässigen Bevölkerung parallel.

Die Unterschiede zwischen den durch die beiden Zustände erzeugten Krankheitsbildern sind nach Schlesinger nur quantitativer

Natur. Ihre klinische Verwandtschaft ist eine ziemlich weitgehende. Aus der Art der Ausfallserscheinungen können wir leicht ersehen, in welche Zeit der Entwicklung der Beginn des Leidens zu lokalisieren ist.

1873 wurde das Krankheitsbild zum erstenmal von Güll beschrieben.

Es ist bekannt, daß die Kretins anscheinend normal zur Welt kommen. Kocher erklärte diesen eigenartigen Zustand mit einem diaplacentaren Hormontransport, der intrauterin dem Feten zukomme. Die ersten und regelmäßigsten Erscheinungen einer vorliegenden Athyreose sind Wachstumsstörungen. Daneben finden sich verschiedene krankhafte Erscheinungen, wie sie ein in seiner Gesamtheit mangelleidender und in allen Funktionen schwerstens beeinträchtigter Organismus zeigt. Man hat diesen Zustand mit „senilem Marasmus" verglichen.

Von Hofmeister schreibt über die bei experimentell hervorgerufener Athyreose gefundenen Knorpelveränderungen: Es besteht eine Herabsetzung der normalen Zellwucherung, Quellung und Zerklüftung der Grundsubstanz, bei ganz jungen Tieren verbunden mit blasiger Auftreibung der Knorpelhöhlen und Schrumpfung, ja sogar teilweisem Untergang der Zellen.

Die Hemmung des Knochenwachstums nach Thyreoidektomie beruht auf einer Abnahme der Lebensenergie sämtlicher Teile. Das enchondrale und das periostale Knochenwachstum ist verzögert bei gleichzeitiger Atrophie des blutbildenden Markes (vorzeitige Fett- und Fasermarkbildung).

Der athyreotische Knochen bietet zum rachitischen gegensätzliche Veränderungen. Hier ist die epiphysäre Knorpelwucherung beschränkt, das Vordringen der Markkapillaren in die vorbereiteten Knorpelzellen gehemmt. Die Verkalkung ist normal, eventuell verstärkt..

Der Schädel der Athyreotiker ist häufig asymmetrisch; die Nähte schließen sich spät, in extremen Fällen erst nach Jahrzehnten. Die Knochenränder sind überaus hart. Die Nasenwurzel ist tief eingezogen; nach Feer liegt die Ursache hiefür in einer Wachstumshemmung am Tribasilare. Der verkürzte Nasenrücken ist breit. Das Milchgebiß erscheint meist erst im 3. Lebensjahr, das bleibende Gebiß im 3. Lebensjahrzehnt. Die Zähne zeigen ähnliche Veränderungen, wie wir sie auch bei Rachitis finden, höckrige Schmelzhyperplasien u. ä. Von schwereren Anomalien wurden beschrieben: doppelte Zahnreihen und gänzliches Ausbleiben der Dentition.

Während die Knochen im jugendlichen Alter überaus schlank und zart sind, finden wir bei Erwachsenen die distalen Enden dick und plump aufgetrieben, die Knochen in ihrer Gesamtheit häufig sklerotisch. An einigen Knochenpartien findet das Wachstum schon vor dem 20. Lebensjahr seinen Abschluß (Ellenbogen, Schultergelenk). Im allgemeinen überdauert der verlangsamte Ossifikations-

prozeß die normale Wachstumszeit. Fast regelmäßig finden wir beim athyreotischen Zwerg eine merkwürdige Disharmonie zwischen der Entwicklung der oberen und der unteren Extremität, indem die untere Extremität in Entwicklung und Wachstum der oberen beträchtlich vorauseilt. Als ein für die Diagnose wesentliches Symptom beschrieb Bircher die Verschiebung des Humeruskopfes am oberen Humerusende. Sie führt zu einer Verkleinerung des Neigungswinkels des Kopfes. Das Tuberculum maius ist höhergerückt, der Humeruskopf ist plump. Bircher erklärt dies als eine statische Veränderung eines im Wachstum gehemmten Knochens.

Am oberen Femurende findet sich eine ausgesprochene Varusstellung des Halses, infolge der verzögerten Verknöcherung und des dadurch herabgesetzten statischen Vermögens dieses Knochenteils. Bircher fand diese Veränderung stets beiderseits (watschelnder Gang).

Das Skelett verharrt jahrelang auf einer zurückliegenden jugendlichen bezw. kindlichen Wachstumsstufe, infolge Verzögerung der enchondralen Ossifikation, verspäteter bzw. fehlender Knochenkernbildung (Schlesinger).

Die weitaus beste Möglichkeit der Schwere, das Alter und die Verlaufsart der athyreotischen Erkrankung zu erkennen bietet uns das Röntgenbild.

Wie schon erwähnt zeigt der Knochen in den ersten Lebensjahren eine zarte Substanzzeichnung, erst nach längerer Erkrankung sehen wir im Röntgenbild plumpe Schatten, die durch verdickte Kortikalis einerseits und durch verschmälerte Markhöhlen andrerseits hervorgerufen werden. Diese Osteosklerose bedingt auch den intensiven Knochenschatten. Die Epiphysen zeigen scharfe Grenzen. In der Metaphyse sehen wir fast stets einen oder mehrere Schattenstreifen, die sich mit dem Fortschreiten des Wachstums diaphysenwärts verschieben. (Aehnliche pathognomonisch wichtige Randstreifen finden wir auch im Gefolge von Infektionskrankheiten, chronischen Ernährungsstörungen, nach Rachitis, Möller-Barlow, Lues.) Am deutlichsten kommt die Störung der Schilddrüsenfunktion an den knorpelig präformierten Knochenteilen zum Ausdruck, ihr Entwicklungsstand (in der Knorpel-Knochenmetamorphose z. B. der Handwurzelkerne), am Röntgenbild leicht festzustellen, dient als Gradmesser für Dauer und Schwere der Erkrankung. Fortlaufende Kontrollaufnahmen während der Behandlung liefern wichtigen Aufschluß. Als besonders geeignet haben sich Aufnahmen der Epiphysen, Phalangen, Handwurzelknochen und Metakarpen erwiesen.

Das Handskelett ist nach Bircher bis zum 10. Lebensjahr im Durchschnitt um 3 Jahre in der Entwicklung zurück. Dabei sind die Wachstumsverzögerungen an den verschiedenen Knochen der Hand

nicht gleichmäßig stark vorhanden. Die Knochenkerne treten in der gleichen Reihenfolge auf wie beim normalen Individuum. Die Verknöcherungsvorgänge am Handskelett laufen langsamer ab als am Fußskelett! (S. o. Mißverhältnis zwischen unterer und oberer Extremität.) Ulna und Radius verharren auf dem Stand ihrer Entwicklung, den sie bei einsetzendem Schilddrüsenausfall eingenommen hatten.

Köhler wies auf eine weitere bei Athyreose oft zu findende Merkwürdigkeit hin. Am proximalen Ende der Metakarpalia und Metatarsalia bilden sich sogenannte Pseudoepiphysen aus, die man sonst beim Mongolismus und zwar am Metatarsale und Metakarpale I, II und III findet. Sie sind nicht für Athyreose, aber wohl für eine frühzeitig einsetzende Abartung des Entwicklungsplans kennzeichnend (Stettner).

Im Röntgenbild des Schädels treten Nähte und Gefäßzeichnungen stärker hervor als beim normalen Schädelbild. Das Keilbein wird meist verkürzt gefunden.

Wesentliche Veränderungen setzt die Athyreose an Haut und Schleimhäuten. Die Haut zeigt ein blaßgelbes Kolorit. Regelmäßig treten zu Beginn der Erkrankung an beiden Seiten des Halses und Kopfes umschriebene Schwellungen auf. Die Haut löst sich von der Unterlage, das darunterliegende Bindegewebe erfährt eine Flüssigkeitsanreicherung und zeigt eine teigige Beschaffenheit. (Ord führte für diesen Zustand 1877 den Namen „Myxödem" ein.) Das Unterhautfettgewebe geht zugrunde. Von der Hals- und Kopfgegend aus breitet sich das Myxödem über den ganzen Körper hin aus. Die Haut fühlt sich kühl und trocken an. Am Abdomen zeigt sie höchsten Grad von Atrophie, sie ist papierdünn infolge der ernährungsgestörten Epidermis. Außerdem ist die Haut hier gespannt, während sie sonst am Körper in großen Falten abzuheben ist. Nabeltiefstand und Nabelhernie sind ein häufiger Befund. Die Haut zeigt Neigung zu Schuppung. Schweiß fehlt! Wenn das Myxödem schwindet, wird die Haut schlaff und runzlig.

Das rötliche Haar ist struppig, spärlich an den Seiten des Kopfes; das schüttere, trockene Haar wächst tief in die Stirne herein (Erdheim). Die Nägel sind spröde und rissig.

Durch die Erkrankung werden gleichzeitig die Schleimhäute verändert und in ihrer Funktion schwer beeinträchtigt. Die Schleimhaut des gesamten Organismus ist gequollen und aufgelockert. Herabgesetztes Hörvermögen hat seinen Grund in der gequollenen Auskleidung der Paukenhöhlen. Erschwerte Atmung ist zurückzuführen auf eine allgemeine Stenosierung im Respirationstrakt und auf die Makroglossie. Eine rauhe, heisere Stimme und Schnarchen werden durch die Veränderungen im Kehlkopf hervorgerufen. Im Ver-

dauungsrohr ist die myxödematöse Schleimhaut Ursache für hartnäckige Verstopfungen, diese hinwiederum führen zu einem aufgetriebenen Leib.

Das Genitale ist mangelhaft entwickelt. Häufig bleibt der Descensus testiculorum aus.

Nach Frangenheim begleiten in der Regel psychische Störungen die Athyreose. Die geistige Entwicklung bleibt auf einer niederen Stufe stehen. Das Intelligenzniveau schwer Erkrankter kann hinter dem gelehriger Tiere zurückbleiben. Pflanzenmenschen Kochers. Das geistige Krankheitsbild ist das des Torpors. Hiezu gehören die Apathie und eine allen Eindrücken gegenüber zur Schau getragene stumpfe Reaktionslage der Psyche. Weiterhin sehen wir häufig stereotype Zwangsbewegungen. Neben diesen schwersten Erscheinungen kennen wir alle Abstufungen leichterer Krankheitsbilder mit der Unfähigkeit zu fixieren, verspätetem, dürftigem Sprechen, Gedächtnisschwäche, Unaufmerksamkeit, Menschenscheu, Grimassieren. Auch das verzögerte Sitzen-, Stehen-, Laufenlernen wird der geistigen Minderwertigkeit zugeschrieben.

Athyreose ohne Idiotie beschrieben Marfan, Guinon, Jamin und Brissaud.

Als ein weiteres untrügliches Symptom des Krankheitsbildes der Athyreose sind uns die veränderten Stoffwechselverhältnisse hinlänglich bekannt. Der Grundumsatz kann auf 60—30 % der Norm herabgesetzt sein. Dies führt zwangsläufig zu einer Erniedrigung der Körpertemperatur (um 1—2 Gr.), zu pathologischer Fettspeicherung und übermäßig hoher Traubenzuckertoleranz. Daneben findet sich der Blutjodspiegel erniedrigt. Die Oxydasereaktion der Leukozyten ist ebenfalls meist herabgesetzt. Auf eine Hemmung im Ausscheidungsvermögen von N und P weist die häufige Retention dieser beiden Stoffe hin.

Träge Herztätigkeit, fehlender Schweiß, eine gesteigerte Atropinbei gleichzeitig verringerter Pilokarpinempfindlichkeit weisen auf verminderte Fähigkeit des sympathischen Nervensystems hin. Die Darmatonie und geringe Reaktion auf sonstige Nervenreize dokumentieren die Minderwertigkeit auch des autonomen Nervensystems.

Bei der Athyreose findet die Therapie ein fruchtbares Feld. Mehr bei der erworbenen als bei der angeborenen kann man schon wenige Monate nach Beginn der Schilddrüsenbehandlung (rohe Tierschilddrüse Feer, Thyroxin, Thyreoidin-Dispert 2-mal täglich 5—10 Einheiten etwa) eine meßbare Zunahme der bis dahin nahezu stationären Körperlänge feststellen. Jährliche Längenzunahmen von 10—15 cm wurden beobachtet. Auch erhebliche geistige Fortschritte sind stets zu erreichen, die erwähnten Hörstörungen können jedoch nur wenig beeinflußt werden. Dieser Mißstand kann für die psychische

Entwicklung ein schweres Hemmnis sein. Die geschlechtliche Rückständigkeit wird nur selten ganz behoben. Heiratsfähigkeit wurde nach Feer nur in seltenen Fällen durch Behandlung erreicht. Ein völliger Ausgleich scheint also unmöglich zu sein.

Die Schilddrüsenbehandlung erheischt größte Vorsicht und dauernde Ueberwachung des Patienten durch den Arzt. Es können sich bei zu großen Thyroxingaben Schäden hyperthyreotischer Natur (Unruhe, Herzschwäche, Schweiß, Abmagerung, Durchfall etc.) einstellen. Es ist weiterhin eine Erfahrungstatsache, daß zu große Dosen einen übereilten Wachstumsabschluß herbeiführen, gemäßigte Darreichungen Entwicklung und Wachstum über lange Zeit hinauszögern können. Eine weitgehende restitutio ad integrum ist also häufig abhängig von der Mühewaltung des Arztes.

Der chondrodystrophische Zwerg.

Von sämtlichen Zwergenarten zeigen die Chondrodystrophen das gröbste Mißverhältnis in den Körperproportionen. Wegen ihres grotesken Aussehens erregen sie schon seit alter Zeit das Interesse ihrer Umwelt. Sie wurden häufig Gegenstand bildlicher Darstellung. Es fällt heute nicht schwer, in alten Plastiken und auf Bildern Vertreter des chondrodystrophischen Zwergwuchses wiederzuerkennen. Schon die alten Aegypter scheinen diese Form des Niederwuchses gekannt zu haben. Gefundene Statuetten der ägyptischen Götter Ptah und Bes (Brit. Museum) zeigen diese Anomalien. Später finden wir Chondrodystrophen auf Bildern von Velasquez und Cornelius Gall.

Auch das Studium der chondrodystrophischen Skelettveränderungen sieht auf eine alte Geschichte zurück, ohne daß man für ihr Wesen und noch viel weniger für ihre Ursache die zutreffende Erklärung fand.

Um das Jahr 1790 sah man in der Chondrodystrophie eine angeborene Rachitis (Sömmering). 1860 beschrieb sie H. Müller als fötale Rachitis, wobei er allerdings betonte, daß sie sich von der üblichen Rachitis unterscheide.

Erst Parrot kam dem Wesen des Leidens näher, indem er feststellte, daß es sich dabei um eine in früher Fötalzeit einsetzende Erkrankung des Epiphysenknorpels handle. Von ihm stammt der Name Achondroplasie (1878). Kaufmann befaßte sich in seiner Monographie eingehend mit den pathologischen Veränderungen, wir verdanken ihm manchen wertvollen Beitrag. Kaufmann nannte das Krankheitsbild Chondrodystrophie (1892).

Das Wesen der beim weiblichen Geschlecht häufiger als beim männlichen gefundenen Erkrankung ist eine unzureichende Wucherung der Epidiaphysenknorpelschicht der langen Knochen. Der regelmäßige hyaline Knorpel ist vertauscht mit einer Schicht spindliger Zellen. Ein Vordringen primärer Markräume fehlt oder ist nur angedeutet. Es herrscht nahezu vollkommene Ruhe an der Knorpelgrenze (Dietrich). Nach der Breite der knorpligen Epiphysen, die vermindert oder pilzförmig aufgetrieben sein kann, unterschied Kaufmann 3 Formen der Chondrodystrophie:

1. Die hypoplastische;
   die Knorpelproliferation steht still. Die Epiphysen sind mäßig aufgetrieben. Hauptsächlich bei jüngeren Individuen zu findende Form.
2. Die hyperplastische;
   der Knorpel zeigt gesteigertes, dabei regelloses Wachstum. Die Gelenke sind plump verunstaltet. Diese Form bevorzugt ältere Kranke.
3. Die osteomalazische Form. (Nicht lebensfähig!)

Die Ossifikation der einmal gebildeten kurzen Knorpelsäulen und die periostale Verknöcherung sind ungestört, sie können sogar übermäßig lebhaft sein. Als Endergebnis dieser Vorgänge treten die sehr kurzen und dicken Knochen und frühzeitige Synostosen in Erscheinung. An vielen Knochen findet sich zwischen Knorpel und Knochen ein Zug faserigen Bindegewebes der „Perioststreifen" mit längsverlaufenden Gefäßen. Nach Frangenheim ist der Perioststreifen ein für die Chondrodystrophie charakteristischer Befund, der bei anderen fötalen Skeletterkrankungen niemals gesehen worden ist. Wo der Perioststreifen in den Epiphysenknorpel eindringt, sistiert das Längenwachstum im Bereich der Periostlamelle. Durch ihn werden Knochenwachstum und damit Form und Gestalt der Knochen wesentlich beeinflußt. An diesen Streifen wird Knochen nach periostaler Art angelagert und dem mangelnden Längenwachstum etwas nachgeholfen. Dadurch kommen die Verbiegungen und Verschiebungen der Knochenachse zustande. Die Diaphyse kann gleichsam an der Epiphyse vorbeilaufen.

Wir wissen heute, daß diese Störung des Wachstums erblich bedingt ist. In einigen Familien, so in der von Hergott beschriebenen bei 13 Personen aus 3 Generationen und in der von Böckh und Rieschbieth beobachteten bei 8 Personen aus 5 Generationen, könnte man auf dominanten Erbgang der Chondrodystrophie schließen (v. Verschuer, nach Wagner). Häufiger tritt Chondrodystrophie „isoliert" oder bei mehreren Geschwistern, nicht aber in direkter Erbfolge auf (Rieschbieth und Barrington). Das spricht sehr für recessiven Erb=

gang. Lenz lehnt die Wahrscheinlichkeit eines dominanten Erbganges ab. Er folgert: Frauen mit schwerer Chondrodystrophie haben so enge Becken, daß eine Geburt auf natürlichem Wege nicht möglich ist. Dominante Anlagen, die eine so schwere Form der Chondrodystrophie bedingen würden, würden daher alsbald wieder ausgemerzt werden. Kristine Bonnevie hat eine Sippe mit recessivem Erbgang beschrieben. Nach Lenz lassen sich die meisten Sippentafeln über Chondrodystrophie mit der Annahme eines recessiven Erbganges vereinbaren. Nach von Pfaundler laufen schwere Fälle der Chondrodystrophie einen recessiven, leichte einen dominanten Erbgang.

Wir unterscheiden nach der Schwere des Krankheitsbildes mehrere Formen. Leichtere werden als Chondrohypoplasie bezeichnet. Als eine ganz leichte Form kann man auch die Brachyphalangie ansehen, bei der die ganzen Gliedmaßen verhältnismäßig kurz sind (Lenz). Die Wachstumsanomalie kann außerdem an umschriebener Stelle und in geringfügigem Grade auftreten; man spricht in diesen Fällen von abortiver Chondrodystrophie. Nach Budde sind in vielen Fällen der Literatur, die unter prämaturer Synostose beschrieben wurden, solche Abortivformen zu erblicken. U. a. liegt seiner Meinung nach der ein- oder doppelseitigen coxa vara congenita häufig unerkannt eine chondrodystrophische Veränderung zu Grunde. So kann sich die Erkrankung lediglich auf einen Knochen oder auf 2 symmetrische beschränken. Natanson hat einen Fall beschrieben, wo die Erkrankung fast vollkommen einseitig auftrat. Aus den verschiedenen Bildern erkennen wir die außergewöhnliche Variationsbreite der Chondrodystrophie.

Zur weiteren Beleuchtung des erblichen Faktors der Chondrodystrophie, sei hier auf zwei Formen im Tierreich hingewiesen, wo diese Eigenart des Niederwuchses systematisch gezüchtet wurde bzw. wird.

1. Beim Rind in der Irischen Kerry Rasse kam eine kurzbeinige Variation, der Dexter-Typus vor, der als selbständige Rasse gezüchtet wurde. Ein Viertel der Früchte (26 %) dieser Rasse waren achondroplastische Fehlgeburten. Die Kurzbeinigkeit des Dexterrindes ist durch ein dominantes Gen bedingt, das in homozygotem Zustand die schweren Deformitäten der Bulldogaborte verursacht (v. Verschuer, Wilson, Mohr).

2. Bei Hunden wird leichte Chondrodystrophie in der Rasse Dackel aus Gründen der Zweckmäßigkeit weitergezüchtet. (Zur Fuchs- und Dachsjagd.)

Da der Erblichkeitsfaktor der Chondrodystrophie einwandfrei erwiesen ist, wird dieses Krankheitsbild in absehbarer Zeit auch in den Rahmen der Maßnahmen zur Verhütung erbkranken Nachwuchses einbezogen werden. Von Verschuer hält bei der Chon-

drodystrophie mindestens in den schweren Fällen die Unfruchtbarmachung für angezeigt.

Die chondrodystrophischen Veränderungen zeigen sich, was bei der Kenntnis der ursächlichen Momente verständlich ist, schon in den ersten Monaten embryonaler Entwicklung. Die chondrodystrophischen Föten werden häufig zu früh geboren, andere werden ausgetragen, kommen jedoch tot zur Welt. Nur ein kleiner Prozentsatz bleibt am Leben und erreicht ein höheres Alter; sie zeigen zeitlebens schwere Skelettveränderungen, während sie sich sonst normal entwickeln (bes. seelisch).

Die hauptsächlichen chondrodystrophischen Veränderungen betreffen das Skelett. Schon am Föt und Neugeborenen ist das auffallendste Kennzeichen die Kurzgliedrigkeit (Mikromelie). Die Arme erreichen kaum den Nabel des normal gebildeten Rumpfes. Die Beine sind stummelförmig. Der Kopf ist im Verhältnis zum Körper viel zu groß, fast hydrozephal.

Das Schädeldach zeigt an sich eine gute Verknöcherung; jedoch sind die Nähte auch bei ausgetragenen Früchten noch weit offen, die Fontanellen sind außergewöhnlich groß. Die Stirn zeigt eine starke Wölbung, die Stirnhöcker treten auffallend hervor. Der massige Hirnschädel und der zu kleine Gesichtsschädel bilden einen ausgesprochenen Kontrast, das Antlitz bekommt einen bulldogartigen Ausdruck. Die Nasenwurzel ist tief eingezogen. Zahlreiche Untersuchungen führten zu dem Schluß, daß als Ursache hiefür eine verfrühte Verknöcherung des os tribasilare anzuschuldigen ist. (Os tribasilare Virchow: 2 Keilbeine, os basilare anterius und medium, pars basilaris ossis occipitalis. Während die Synchondrosen zwischen diesen Knochen gewöhnlich erst mit dem 18.—20. Lebensjahr verknöchern, konnten His, Klebs, Kirschberg, Marchand, Paltauf bei der Chondrodystrophie eine prämature Synostose des os tribasilare in vielen Fällen nachweisen.) Es besteht jedoch eine gewisse Variabilität, so wurde auch die Schädelbasis in ganz knorpligem Zustand gefunden mit geringer Ossifikation. Bei frühzeitiger Synostose der Sagittalnaht bildet sich Lampes Skaphozephalos (Kahnform) aus. Für die hydrozephale Schädelform wird eine häufig zu findende Verengerung des foramen magnum mit verantwortlich gemacht.

Die Zahnentwicklung ist entweder normal oder (häufiger) verfrüht.

Sumita stellte eine Stenosierung des gesamten Wirbelkanals fest und eine vollständige Verknöcherung der Knochenkerne der Wirbelkörper und Bogenteile. Die Verengerung des Wirbelkanals kann zu einer Kompression der medulla oblongata führen, wodurch die Lebensfunktionen dieses Gehirnteiles unmöglich gemacht werden. Collmann sieht in dieser Komplikation die Ursache für das

häufige Absterben chondrodystrophischer Föten. Eine dorso-lumbale Kyphoskoliose der Wirbelsäule ist ein ziemlich regelmäßiger Befund.

Am Thorax fallen die rosenkranzähnlichen Auftreibungen an der Epiphysenlinie der Rippen auf, die hauptsächlich nach dem Brustkorbinnern zu prominieren. Der knöcherne Rippenanteil kann sich am knorpligen vorbeischieben und ihn nach dem Zentrum zu abdrängen. Die knöcherne Rippe kann sich auch teilen und den Knorpel becher- oder gabelförmig umfassen.

Differentialdiagnostisch ist es wichtig zu wissen, daß bei der Chondrodystrophie die Clavicula kaum krankhafte Veränderungen zeigt, was seinen Grund in der frühzeitigen bindegewebigen Präformierung und Verknöcherung dieses Knochens hat.

Die Scapula ist plump und dick.

Das chondrodystrophische Becken wird als hochgradig abgeplattetes und als allgemein verengtes dreiwinkliges Becken beschrieben (Breus, Kolisko). Die Kreuzbeine sind dick und plump. Meist findet sich Kreuzbeintiefstand, wobei die physiologische Aushöhlung fehlen kann. Ungefähre Verhältnisse: $\frac{\text{Conj. vera.}}{\text{Co. transv.}} = \frac{1}{2}$ Das Promontorium springt stark ins Becken vor. Die Gelenkpfannen sind seicht und klein. Auch hier sind nach Art und Schwere der Veränderungen mancherlei Variationen möglich.

Am auffallendsten sind jedoch die Veränderungen an den Röhrenknochen.

Der Humerus ist verhältnismäßig kurz (beim Neugeborenen etwa 2,4—4,9 cm). Der Schaftanteil ist schlank und zeigt in der Mitte eine Abknickung, indem er bald eine konvexe Verkrümmung nach außen oder innen zeigt. Eine Markhöhle wird vermißt oder ist nur angedeutet vorhanden. An den Epiphysen ist der schon erwähnte Perioststreifen zu beobachten. Die Diaphyse an den Knochenenden ist verdickt, ihre Grenzlinie kann gekrümmt sein. Die Kondylen stehen häufig verschieden hoch. (Der Epiphysenknorpel kann glasig und von Gefäßen durchzogen sein.)

Radius und Ulna können in ihren Längenmaßen differieren (Kaufmann), sie sind nach außen gekrümmt. Die Schäfte sind hart und dünn, der Diaphysenknochen legt sich schalenartig um den Knorpel. Das Olekranon ist schwach ausgebildet vor dem winzigen Radiusköpfchen zeigt der Knochen eine starke Einschnürung.

Die Hände der Chondrodystrophen sind tatzenartig plump. Sie sind entweder mehr viereckig gestaltet oder zeigen eine Dreizackform. Zwischen Mittel- und Ringfinger wird häufig eine Spreizstellung der Endphalangen beobachtet.

Die Knochen der unteren Extremität zeigen denen der oberen ähnliche Veränderungen. Die Beinchen wirken stummelförmig und

sind verkrümmt. Der Femur ist viel zu kurz. (Länge beim Neugeborenen 3,8—5,7 cm; normal 9,5 cm.) Die schon erwähnten seichten Gelenkpfannen mögen zu dem häufigen Befund der Coxa vara adnata chondrodystrophica (Bosse) beitragen. Der Femur ist in seinem Schaftbereich bald nach vorne, bald nach außen konvex gebogen. Am unteren Ende können die Drehungen dazu führen, daß der mediale Kondylus mehr nach vorne liegt als der laterale. Die Diaphyse zeigt eine harte Korticalis und ist auch in ihrem Innern sklerotisch. Der Epiphysenknorpel kann sehr hart oder sehr weich sein. Meist lassen sich dazwischengeschobene Periostlamellen feststellen.

An den kurzen Unterschenkelknochen treten die gleichen Veränderungen in Erscheinung, wie sie schon an den andern langen Röhrenknochen beschrieben wurden. Außerdem wurde beobachtet, daß die Unterschenkelknochen der beiden Extremitäten in der Länge nicht übereinstimmten.

Das Fußskelett zeigt dem Handskelett analoge Veränderungen.

Auf dem Röntgenbild erscheinen die Knochenschatten aller Skeletteile derb und plump. Da die periostale und endostale Knochenentwicklung ungestört fortschreitet, während das Längenwachstum sistiert, findet sich eine kräftige Kortikalis und eine dichte Spongiosa der Knochen. Besonders auffallend ist das starke Hervortreten von physiologischen Knochenvorsprüngen, Rauhigkeiten und Leisten, die dem Ansatz der Muskeln dienen. Charakteristische, aber sehr wechselnde Bilder geben die Epiphysen der Röhrenknochen. Man kann hier leichte knollige Auftreibungen feststellen oder stärkste Verbreiterung der Metaphysen finden, die geradezu pilzartig überhängen; zwischen diesen extremen Formen wurden zahlreiche Uebergänge beobachtet (Hyper- und hypoplastische Chondrodystrophie). Entsprechend wechselt auch das Bild der Epiphysenlinien, die mitunter nur leicht bogenförmig und etwas gewellt verlaufen. Im Gegensatz dazu können stärkere Unregelmäßigkeiten mit zackiger oder auch nur unscharfer Begrenzung der Epiphysen im Vordergrund stehen. Die Epiphysen zeigen meist keinen der Norm entsprechenden senkrechten, sondern schrägen Verlauf zur Knochenlängsachse. Den charakteristischen Perioststreifen röntgenologisch festzustellen gelingt nur selten.

Nach Wimberger unterscheiden sich die rosenkranzartigen Auftreibungen an der Knorpelknochengrenze der Rippen röntgenologisch durch die scharfe Zeichnung der präparatorischen Verkalkungszone grundsätzlich von denen der Rachitis mit ihrer typischen Epiphysenstruktur.

Metaphysen und Metakarpen sind meist aufgetrieben und becherförmig ausgehölt.

Für das Auftreten der Epiphysenkerne an Hand- und Fußwurzelknochen läßt sich keine bestimmte Gesetzmäßigkeit finden. Ganz

allgemein ist bei der malacischen Form der Chondrodystrophie von Sumita, bei der hyperplastischen von Joachimsthal und Frangenheim eine Knochenkernverspätung in den Epiphysen festgestellt worden; während Frangenheim bei der klinisch gutartigen hypoplastischen Form ein verfrühtes Auftreten der Knochenkerne beobachtete (nach Budde). Die Epiphysenkerne zeigen keine normalen Formen, sondern sind zackige, unregelmäßige Gebilde.

Das Radiogramm der Hand genügt zur Stellung der Diagnose Chondrodystrophie (Frangenheim). Es wurde bei Kindern bisher ausnahmslos ein Verspätung der Ossifikation des Karpus derart festgestellt, daß das Verhalten der Karpalia bei 12- und 13jährigen dem eines nur einige Jahre alten Kindes entsprach. Die Karpalia sind unregelmäßig zackig begrenzt. Capitatum und Hamatum erscheinen gewöhnlich zur richtigen Zeit. Metakarpen und Phalangen zeigen verfrühte Verknöcherung; an ihrem proximalen Ende sind sie unregelmäßig gezackt. Die schon beschriebenen Veränderungen am Schädel sind auch röntgenologisch festzustellen.

(Aus differentialdiagnostischem Interesse seien hier die unterscheidenden Merkmale des athyreotischen Röntgenbildes kurz rekapituliert: Scharfe Grenzen der Epiphysen. Schattenstreifen der Metaphysen. Normale Knochenkerne, die in gleicher Reihenfolge auftreten, wie beim gesunden Individuum. Pseudoepiphysen am proximalen Ende der Metakarpalia und Metatarsalia u. m.)

Zuweilen leitet eine Struma, die als Mißbildung bei der Chondrodystrophie gefunden werden kann, bei der anfänglichen Diagnosenstellung in die Irre.

Als weitere Eigenart am Chondrodystrophen fallen die zahlreichen Querfalten an den Extremitäten ins Auge. Die überreich entwickelte Haut legt den Vergleich mit einem zu weiten Gewand nahe, in dem die zu kurzen Arme und Beine stecken. Es handelt sich bei diesem Zustand um eine den zurückgebliebenen Knochen (im Wachstum) voraneilende Vermehrung der Haut und des darunter liegenden Fettgewebes.

Die Metaphysenauftreibungen führen zu einer allgemeinen Gelenkschlaffheit, der wohl hauptsächlich die Rückständigkeit der statischen Funktionen zuzuschreiben ist. Die Gehfähigkeit wird verspätet erworben. Die Kinder bewegen sich mühsam mit watschelndem Gand vorwärts. Gleichzeitig wird durch die aufrechte Haltung auf den Beinen die lumbale Kyphose in eine Lordose verwandelt, der Bauch wird stark vorgetrieben.

Die Muskulatur wird hervorragend ausgebildet. Durch sie sind die chondrodystrophischen Zwerge seit alters befähigt als Clowns, Akrobaten, Hofnarren etc. sich zu betätigen.

Der Fontanellenschluß erfolgt regelmäßig verspätet.

Die Mutmaßung, die veränderte Form des Schädels müsse sich auch auf den Intellekt, zum mindesten auf die geistige Entwicklung des Chondrodystrophen störend auswirken, ist nicht aufrechtzuerhalten. Es mag wohl vereinzelt Fälle geben, wo ein geistiger Infantilismus festzustellen ist; das müssen wir aber dann mit auf Konto anderer Einflüsse setzen. Der Chondrodystroph ist geistig normal.

Auch in geschlechtlicher Hinsicht zeigt er keine Ausfallserscheinungen. Chondrodystrophische Eltern, die dann wieder chondrodystrophische Kinder in die Welt setzten, sind schon öfter beschrieben worden, sie ließen auch zuerst die Erblichkeit dieser Erkrankung vermuten. (Porter, Porak, Baldwin).

Behandlungsversuche sind erfolglos.

Fall.

Gertraud Gr. Alter: 1; 5 + 12. Geburtstag: 24. 7. 35.

Die 25jährige Mutter und der 29jährige Vater sind gesund. Auch sonst sind keine erblichen Erkrankungen oder Anomalien in der Familie bekannt.

Die Geburt der Patientin (des einzigen Kindes) war normal und erfolgte rechtzeitig. Die Mutter stillte das Kind nur 8 Tage wegen Unergiebigkeit der Brust. Später bestand die Nahrung aus Haferschleim + Milch 2 mal 200, Orangensaft, Bananen, gelben Rüben, Gemüse, Spinat; 2 mal Zwieback mit $^2/_3$ Milch und $^1/_3$ Wasser.

Mit 7 Monaten 23 Tagen bekam das Kind als ersten Zahn einen Eckzahn (oben)! Danach stellten sich nacheinander bis jetzt 4 Schneidezähne und 8 Stockzähne ein.

Das Kind kann selbständig sitzen, es zeigt jedoch dabei eine ausgesprochene Sitzkyphose (der Lendenwirbelsäule).

Gehversuche wagte die Mutter mit dem Kind wegen der Rückgratverkrümmung bisher nicht anzustellen.

Mit 13 Monaten machte das Kind eine Bronchitis + Rhinitis durch.

Die Mutter war im März vorigen Jahres mit dem 7 Monate alten Kind zum Arzt gegangen, weil ihr aufgefallen war, daß die Extremitäten im Vergleich zum andern Körper im Wachstum zurückgeblieben waren.

Körpermaße: Kopfumfang: 49 cm
Halsumfang: 26 cm
Brustumfang: 43 cm
Bauchumfang: 47 cm
Oberarmumfang: 17 cm
Wadenumfang 18 cm
Untere Länge: 24,5; 27 cm
Armlänge: 20; 24 cm
Sitzhöhe: 50,5 cm
Spannweite: 60 cm
Körperlänge: 72cm (Soll: 79 cm)
(am 24. 7. 36 im Alter von 7 Monaten 61 cm).

Körpergewicht: 10,5 kg (Soll n. A.: 11,20 kg).

Haarfarbe: braun; Haarwuchs: gut; Irisfarbe: braun.

Der Turgor der rosafarbenen Haut ist herabgesetzt. An den Extremitäten fallen mehrere tiefe Querfalten auf.

Am Hinterhaupt besteht abheilendes krustöses Ekzem.

Knochen:

Am Schädel besteht ein offensichtliches Mißverhältnis zwischen Hirn und Gesichtsschädel. Ueber dem zu kleinen Gesicht wölbt sich eine wuchtige Stirne vor (Bulldogenantlitz!). Die große Fontanelle ist in 5 Markstück-, die kleine in 2 Markstückgröße offen. Die Ränder der Fontanellen sind dabei hart. Auch sonst sind die Schädelknochen unnachgiebig gegen Druck. Die Wirbelsäule zeigt eine ziemlich ausgeprägte Sitzkyphose.

Der Brustkorb hat eine flache trichterförmige Form.

Die Extremitäten sind stummelartig kurz und verkrümmt (bes. Oberarm und Oberschenkel).

Die Muskelspannung ist gering.

Die Sinnesorgane geben normale Reaktion.

Alle Gelenke zeigen freie Beweglichkeit.

Oberflächliche wie tiefe Reflexe sind auslösbar.

Die Schleimhäute zeigen gute Durchblutung, die Zunge ist feucht und nicht belegt. Das Gebiß ist intakt.

Chvostek: negativ.

Das Kind ist noch nicht rein, wurde hiezu auch nicht angehalten.

Schilddrüse: ohne Besonderheit.

Lymphdrüsen: nicht vergrößert tastbar.

Ueber der Lunge hört man reine Atmung.

Herz: Töne rein; Aktion regelmäßig.

Akren: viereckig, tatzenartig, plump.

Der runde Bauch ist aufgetrieben. Er zeigt geringen Nabeltiefstand. An der Leber sind keine Veränderungen wahrzunehmen, die Milz ist nicht zu tasten.

Genitalien normal.

Das Kind ist ruhig und macht anfänglich einen etwas ängstlichen Eindruck. Es interessiert sich für die Vorgänge in seiner Umgebung. Vielleicht ist es geistig etwas gehemmt.

Das am 11. März 1936 in der Universitätskinderklinik zu Erlangen aufgenommene Röntgenbild der Hand zeigt folgenden Befund:

Das distale Ende der Ulna liegt wesentlich hinter dem des Radius. Außerdem zeigt die sonst normal verknöcherte Ulna an ihrer handwärts gelegenen Gelenkfläche verschwommene, unscharfe Knochenzeichnung. Man hat den Eindruck einer von schwammigen und leicht wallartigen Rändern umgebenen Einsenkung des Knochenendes, die wiederum durch im Röntgenbild schleierartig erscheinende Massen überlagert ist. Der Radius zeigt schärfere Knochenzeichnung und Grenzen. Zwei etwa gleich groß Handwurzelknochen sind zart angelegt. Die Mittelhandknochen sind an ihren beiderseitigen gelenkigen Flächen unscharf mit charakteristischen becherförmigen Aushöhlungen begrenzt. Teilweise zeigen die Knochenenden zackige Linienführung (senkrecht zur Knochenlängsachse). Leichte regellose, weiche Verschattungen sind in den beiderseitigen becherförmigen Gelenkflächen (teilweise aus diesen hervortretend) festzustellen. Der Mittelhandknochen des Daumens zeigt an der radialen Seite des proximalen Endes eine kleine Knochenspange. Auffallend sind die intensiven Periostschatten.

Die Knochen der Phalanx I zeigen besonders an ihren den Metakarpen gegenüberliegenden Gelenkflächen unregelmäßige, zackige, flache Aushöhlungen, um die sich ein schärferer die zentrale Aushöhlung dammartig umgebender Ring zieht.

Die Knochen der Phalanx II zeigen etwas weniger ausgeprägt die gleichen Veränderungen. Die ulnarwärts gelegene Seite des Daumengliedes läßt einen leichten stecknadelkopfgroßen Defekt am Knochen erkennen. Die Knochenzeichnung ist in diesem Bereich unterbrochen.

Die Phalanx III zeigt kaum krankhafte Veränderungen.

Bei dem vorliegenden Fall handelt es sich um eine hypoplastische Form der Chondrodystrophie.

Zum Schlusse dieser Arbeit sei es mir erlaubt, Herrn Geheimrat Prof. Dr. J a m i n für die Ueberlassung der Arbeit, sowie für seine liebenswürdigen Hinweise meinen besten Dank auszusprechen.

Lebenslauf

Als Sohn des Oberamtsrichters Ludwig Roth und seiner Ehefrau Lina (geb. Mayer) wurde ich am 13. 3. 1912 in Windsheim geboren, wo ich die Volksschule und das 6klassige Progymnasium besuchte. Daraufhin trat ich an das Humanistische Gymnasium in Regensburg über und legte dort meine Reifeprüfung ab. Dann widmete ich mich dem Studium der Medizin. Von meinen 11 Studiensemestern habe ich das 7. in Rostock (Mecklenburg), die übrigen 10 in Erlangen verbracht.

Literaturverzeichnis

1. Frangenheim: Die Krankheiten des Knochensystems im Kindesalter. (Neue deutsche Chirurgie 10. Bd. 1913.)
2. Schlesinger: Das Wachstum des Kindes. (Ergebnisse der Inneren Medizin und Kinderheilkunde 28. Bd. 1925.)
3. Feer: Lehrbuch der Kinderheilkunde (1934).
4. Müller: Die normale und pathologische Physiologie des Knochens (1924).
5. v. Gordon: Das Problem des menschlichen Wachstums in physiologisch-pathologischer Beziehung. (Ergebnisse der Inneren Medizin und Kinderheilkunde 48. Bd. 1935.)
6. Dietrich: Allgemeine Pathologie und Pathologische Anatomie. (Band I und II 1934.)
7. Stettner: Ueber Wachstumsstörungen.
8. Stettner: Kritisches Sammelreferat über Skorbut und Rachitis.
9. Falkenheim: Lichtwirkung und antirachitischer Schutzstoff im lebenden Organismus. (Abhandlungen aus der Kinderheilkunde und ihren Grenzgebieten, Beiheft zum Jahrbuch der Kinderheilkunde Heft 19 1928.)
10. Huldschinsky: Dementia rachitica. (Studien über die zerebrale Komponente der Rachitis. Aus Abhandlungen aus der Kinderheilkunde und ihren Grenzgebieten. Heft 14.)
11. Jamin: Vegetatives Nervensystem und innere Sekretion.
12. Jamin: Der Wert der Entdeckung Röntgens für die Diagnostik und Therapie in der Kinderheilkunde. 12. Februar 1933.
13. Grashey: Die normale Anatomie des wachsenden Knochens im Röntgenbild unter Berücksichtigung der Grenzen des Normalen und Pathologischen. (Engel und Schall.)
14. Thoenes und Hünermann: Erkrankungen des Skelettsystems. (Engel und Schall.)
15. Budde: Zur Frage der abortiven Form der Chondrodystrophia foetalis (Deutsche Zeitschrift für Chirurgie 177/178; 1923).
16. Budde: Zur Kenntnis der umschriebenen Chondrodystrophie am unteren Oberschenkelende (Deutsche Zeitschrift für Chirurgie 183, 184; 1923/24).
17. v. Verschuer: Erbpathologie (1934).
18. Baur, Fischer, Lenz: Menschliche Erblehre (1936).